



產檢新利器

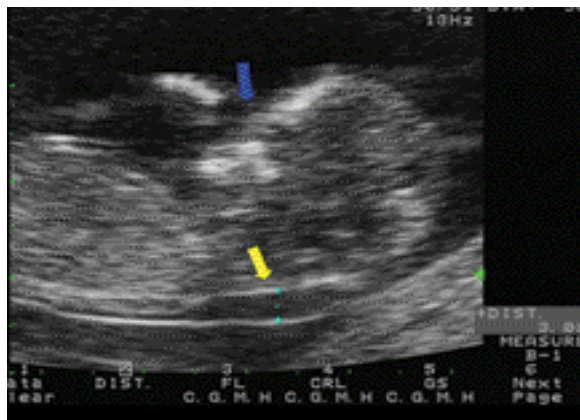
第一孕期唐氏症篩檢

林口長庚婦產部主治醫師 蕭勝文

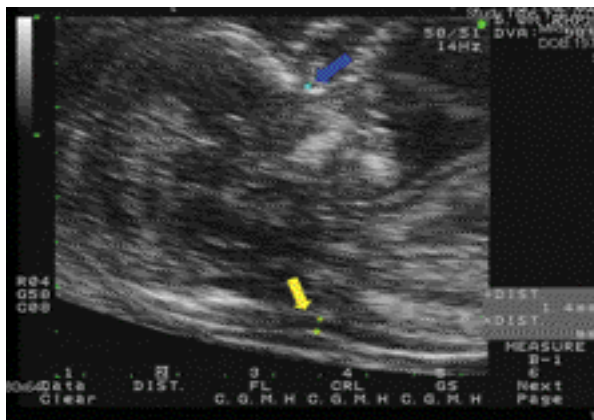
最近常聽到來產檢的孕婦說：「我上一胎怎麼沒有做？以前好像沒有這個檢查？」「醫師，我現在12周，我想要做頸部透明帶檢查。」「我是高齡產婦，做了篩檢是否可以不做羊膜穿刺？」沒錯，林口總院婦產部從今年三月一日開始提供第一孕期唐氏症篩檢的服務，這項新的篩檢給孕婦更快更準確的篩檢結果。

其實早在1996年，鄭博仁主任就率先引進胎兒頸部透明帶檢查，所謂頸部透明帶，係指胎兒頸部後方組織與皮膚之間的空隙，超音波掃描時會呈現透明帶狀，絕大部份正常胎兒，都可看到此透明帶。染色體異常胎兒（特別是唐氏兒）或一些先天性畸形胎兒，其頸部透明帶會明顯增厚。徐振傑主任更於2000年引進稱之為奧斯卡OSCAR (One Stop Clinic for Assessment Risk) 的篩檢方法，首度結合胎兒頸部透明帶與血清，孕婦可於第一孕期11-14週到達醫院1-2小時內做完檢查並獲得報告結果。

2006年初，在謝燦堂副院長與趙安祥主任的鼓勵下，本人前往英國倫敦大學國王學院附設醫院進修，跟隨Nicoladies教授學習一個月，除了看到各種異常胎兒超音波診斷技術，侵入性診斷與胎內治療之外，最重要



投影片2: 黃色箭頭為增厚的頸部透明帶，藍色箭頭處沒有鼻樑骨(本文照片提供：蕭勝文)



投影片1: 黃色箭頭為正常頸部透明帶厚度，藍色箭頭指向鼻樑骨



的，在經過筆試與實際個案操作之後，順利取得英國胎兒醫學基金會認可的超音波執照，與風險評估計算軟體，這包含了胎兒頸部透明帶測量與鼻樑骨偵測的兩項認證。返國後，隨即將這套系統建立在長庚的平台，一年半的時間內，與鄭博仁主任共同在林口院區收集了一千兩百多例第一孕期唐氏症篩檢個案，共診斷了三個唐氏症（百分之百的診斷率）與十多個染色體異常的胎兒，並且發現亞洲人的資料跟歐洲人還是有些微差異，因此在算風險評估的時候也要考慮人種不同的因素。我們預計將來收集台灣各大醫學中心的初步資料，建立台灣自己的資料庫，用來計算唐氏症篩檢的時候也會更加準確。

唐氏症是人類最常見的染色體異常，發生原因在於精子或卵子減數分裂過程障礙，進而形成帶有三個第21號染色體的胚胎。唐氏兒出生後問題很多，主要是先天性心臟病、免疫力降低、智能不足等，需由家人長期照顧。唐氏症胎兒的發生率隨著孕婦年齡增加而升高，所以高齡產婦比較容易懷有唐氏症胎兒。然而年紀較輕的孕婦也有可能發生，只是機會較小，故仍應透過產前篩檢，確定胎兒是否有唐氏症。

台灣目前全面性的第二孕期母血唐氏症篩檢，偵測率大約只有五成到六成，主要是在懷孕中期（15~20）週以血清甲型胎兒蛋白（AFP）和人類絨毛膜性腺激素（hCG）濃度，和孕婦年齡來估算懷有唐氏症胎兒的風險值。如果血清篩檢結果為高危險群（風險值超過1:270），則建議孕婦應進一步接受羊膜穿刺檢查。我整理近七年來林口長庚與台北長庚的第二孕期母血唐氏症篩檢資料，發現本院的資料和其他國家沒有太大的差異，在3.9%之篩檢陽性率下，大約為五成的偵測率，略低於各國平均的六成。統計這七年，透過第二孕期母血篩檢，共有二名因為沒有偵測到的活產唐氏兒，卻只有在產前偵測出9名唐氏兒。檢討結果後發現林口長庚的高齡孕婦接近一成五，而台北長庚更高達兩成，本院的孕婦比台灣整體的高齡比例高出許多，且高齡孕婦幾乎都接受羊水檢查，因此大部分唐氏兒已經在這階段被偵測出來，所以母血篩檢對唐氏兒偵測率並不高。

由於醫療技術不斷更新，篩檢率更精準的「第一孕期唐氏症篩檢」，已經發展成世界性趨勢，而且提前在妊娠11~14週即可以檢查，其中包含了胎兒頸部透明帶超音波檢查、妊娠性血

漿蛋白-A（PAPP-A）與游離性貝它人類絨毛性腺激素（free β -hCG）檢驗，結合孕婦年齡，經過電腦程式計算孕婦懷有唐氏症胎兒的可能機率。英國早在1992年即發現透過胎兒頸部透明帶的偵測，可以大為提高唐氏症篩檢的成功率，1998年英國Nicolaides教授發表在知名期刊刺絡針（Lancet），單一的頸部透明帶檢查，可以篩檢出八成的唐氏症。這比傳統的母血篩檢高，且透過超音波檢查，不只是針對唐氏症，也可以找出早期胎兒的重大異常。而第一孕期唐氏症篩檢更有高達85~90%的偵測率，比傳統懷孕中期母血篩檢高出許多。

第一孕期唐氏症篩檢為世界的趨勢，本院有台灣最多經過英國胎兒醫學中心合格認證的醫師群，分布在基隆、台北、林口、嘉義與高雄五個院區，來為孕婦服務，如果還有其他問題需要諮詢，可以直接詢問媽媽教室或是產檢的主治醫師。

項：第一孕期唐氏症篩檢注意事項

1. 唐氏症是最常見的染色體異常，亦是造成先天性智障的主因之一。其發生率只有1/800，因此絕大部份的胎兒是正常的。



2. 所有孕婦，不管年齡多少，都有可能懷有唐氏兒，只是風險高低之別。
3. 第一孕期唐氏症篩檢採用胎兒頸部透明帶超音波檢查、血清檢驗，和孕婦年齡，有85~90%的偵測率，故仍有一、兩成的唐氏兒無法在產前被診斷出來。
4. 唐氏症篩檢只是一種風險評估，僅能提供孕婦是否需要進一步接受羊膜穿刺檢查的參考；篩檢結果並不表示胎兒已有異常，故不要太過焦慮，而應請教醫師意見。
5. 胎兒是否為唐氏症，最後的確定診斷仍須依靠絨毛膜取樣或羊膜穿刺術的染色體分析。
6. 不論是絨毛膜取樣或是羊膜穿刺術，都有0.2~1%的流產率。基於安全考量，醫師會對有適應症者提供相關建議。
7. 孕婦可以選擇第一孕期唐氏症篩檢、胎兒頸部透明帶超音波篩檢，或15~20週的母血唐氏症篩檢。但不同篩檢方式計算出懷有唐氏兒的風險值不必然有關係。

	第一孕期唐氏症篩檢	第二孕期母血唐氏症篩檢
檢查週數	10~14 週	15~20 週
篩檢方法	超音波 + 驗血	驗血
偵測率	85~90%	55~65%
費用(皆為自費)	較高	較低

圖：比較第一孕期與第二孕期唐氏症篩檢

如果您有任何問題，可以詢問您的產簡醫師或是電話詢問：

基隆長庚(02)2431-3131轉婦產科門診

台北長庚(02)2713-5211轉婦產科門診

林口長庚(03)328-1200轉接遺傳諮詢中心，分機8278

嘉義長庚(05)362-1000轉婦產科門診

高雄長庚(07)7311-7123轉婦產科門診

~專業的醫療，貼心的服務~

基隆長庚	台北長庚	林口長庚	桃園長庚	嘉義長庚	高雄長庚
(一)總機：(02)24313131 (二)電話掛號： 1.語音電話掛號： (02)24328191 2.人工電話掛號： (02)24313155 3.健康檢查預約電話： (02)24313131 轉 2590、2591	(一)總機：(02)27135211 (二)電話掛號： 1.語音電話掛號： (02)27173701 2.人工電話掛號： (02)27173466	(一)總機：(03)3281200 (二)電話掛號： 1.語音電話掛號： (03)3281316 2.人工電話掛號： (03)3281311	(一)總機：(03)3196200 (二)電話掛號： 1.語音電話掛號： (03)3198188 2.人工電話掛號： (3)3196003 3.健康檢查預約電話： 總機轉 2888、9 或 (03)3196160 e-mail： ladwen@adm.cgmh.org.tw	(一)總機(05)3621000 (二)電話掛號： 1.語音電話掛號： (05)3622000 2.人工電話掛號： (05)3623000 3.健康檢查預約電話： (05)3621000 轉 2299	(一)總機：(07)7317123 (二)電話掛號： 1.語音電話掛號： (07)7314345 2.人工電話掛號： (07)7314141 3.健康檢查預約電話： (07)7317123 轉 33313332-6087

<http://www.cgmh.org.tw/>